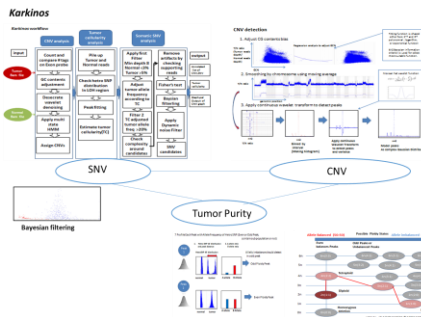


## Bioinformatics for large scale genomics and proteomics using Data Science.

### 1. Precision medicine

Developing tool for **Cancer Genomic Test**  
"Today OncoPanel" at University of Tokyo hospital



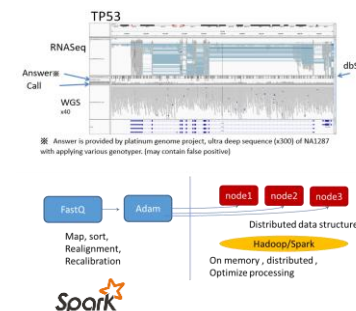
Somatic mutation caller "karkinos"  
Which have been used for Today OncoPanel testing

- Our program has been used both in research and translational medicine, and also with advanced medical care
- Development for OncoPanel 2 is ongoing

Collaboration with  
Aburatani Lab @RCAST  
Mano Lab @NCC

### 3. Genomics using cloud technology

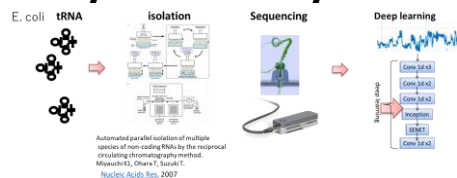
Developing tool that enable **PETA scale Genomic analysis**  
Using cloud technology, such as Apache Spark.



Cloud native NGS pipeline  
"Volts"

- Whole genome Sequence (WGS 50x) analysis done in 2 hours using 720 CPU core using Distributed cloud computing
- Analysis pipeline for WGS, RNASeq, single cell RNA
- Program run on **Multi Cloud Environment** without any further setting

### 2. RNA Base modification (epitranscriptomics)



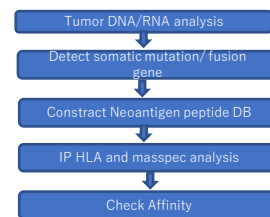
Classification of 43 tRNA using nanopore Sequencer with 93% accuracy.

- **Deep learning (CNN) based** method to identify **RNA modifications**

- Aim for precise tRNA quantification and detection of base modification alteration in disease condition

Collaboration with Suzuki Lab  
@ chembio, University of Tokyo

### 4. Cancer neoantigen analysis



Collaboration with kawamura Lab

- Constructing **Neoantigen DB** based on somatic mutation for mass spectrometry HLA pulldown analysis

### 5. Histone modification analysis



Software to detect histone modification for middle down

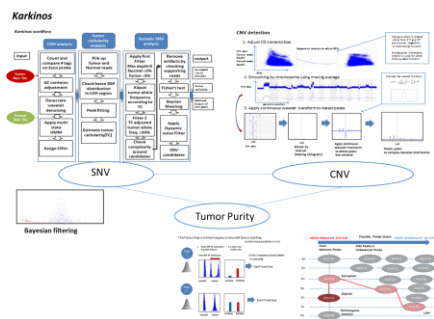
- **De novo Histone modification analysis** using mass spectrometry



Collaboration with kawamura Lab

## 1. Precision medicine

Developing tool for **Cancer Genomic Test**  
"Todai OncoPanel" at University of Tokyo hospital



- Our program has been used both in research and translational medicine, and also with advanced medical care
- Development for OncoPanel 2 is ongoing

Somatic mutation caller "karkinos"  
Which have been used for Today OncoPanel testing



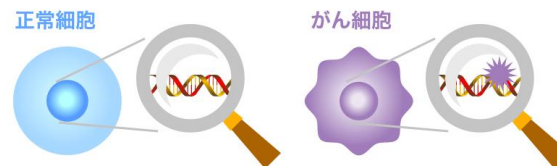
がん遺伝子変異	がん遺伝子変異と分子標的薬	がん遺伝子パネルとは
東大オンコパネルについて	東大病院医師による動画説明	がん遺伝子パネル検査についてのQ&A

### ようこそ「東大オンコパネル」ページへ

遺伝子情報解析技術などの目覚ましい進歩により、現在のがん治療は大きく変わろうとしています。その一つが、「がん遺伝子パネル検査」などの網羅的ながん遺伝子情報の解析に基づく「ゲノム医療」です。このページでは、「がん遺伝子パネル検査」、そして現在東京大学で開発中の新しいがん遺伝子パネル検査「東大オンコパネル (Todai OncoPanel)」について、ご説明します。

### がん遺伝子変異

がん細胞では、様々な遺伝子に変化が起こっている(遺伝子変異)ことが知られています。こうした遺伝子変異があることにより、遺伝子から作られるタンパク質が作られなかったり、正常に働かない場合があります。細胞の増殖や生死に関わるタンパク質がうまく働かなくなると、細胞が無秩序に増殖するようになり、がん化すると考えられています。



<http://todaioncopanel.umin.jp/>

東京大学、国立がん研究センター研究所、コニカミノルタ、次世代がん遺伝子パネルに関する共同研究開発開始を発表

いいね! 0 ツイート

2019-6-10  
コニカミノルタ

東京大学、国立がん研究センター研究所、コニカミノルタ(株)は2019年6月6日(木)、東京大学(東京都文京区)にて次世代がん遺伝子パネルに関する共同研究開発を開始したことを発表した。



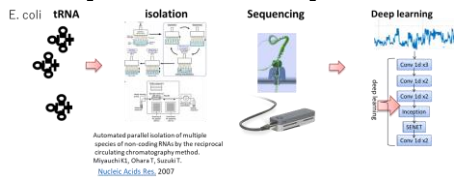
会場風景

コニカミノルタ専務執行役員ヘルスケア事業本部兼プレジジョンメディシン事業部長、Konica Minolta Precision Medicine, Inc. 会長兼CEOの藤井清孝氏の挨拶に続いて、東京大学先端科学技術研究センター教授の油谷浩幸氏が、「東大オンコパネル (Todai OncoPanel: TOP) の意義」と題してTOPを用いたがん遺伝子パネル検査の手順や腫瘍DNAの採取による遺伝子のコピー数解析、腫瘍RNAの採取による融合遺伝子検出についての説明のほか、東大病院がんゲノム医療研究プロジェクトの実績についての発表を行った。

最後に、藤井氏が、「コニカミノルタが描くプレジジョン・メディシン」と題して、同社の持つタンパク質の精密定量技術、傘下のAmbry Genetics社の持つ遺伝子診断技術、同じくInmicro社の持つ臓器の画像解析技術を用いた分子レベルの診断に取り組んでいくことで医療費の抑制へとつなげていく展望を述べた。

がんのパネル検査が保険収載されるなど、ゲノム精密化医療が始まっています。10年近く前から、がんのエクソームシーケンスを中心とした解析を行い、ICGC傘下での研究に参加し、がんの変異を検出するためのソフトウェアを開発してきました。現在、東大オンコパネルにがんの変異解析のためのソフトウェアを提供し、ゲノムサイエンス分野とともに精密化医療のための情報学的な支援を行っています。

## 2. RNA Base modification (epitranscriptomics)



• **Deep learning (CNN) based method to identify RNA modifications**

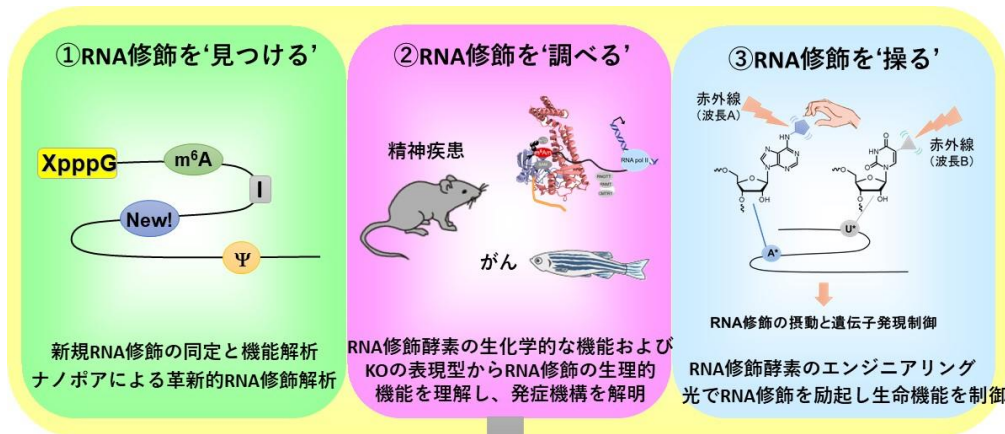
• **Aim for precise tRNA quantification and detection of base modification alteration in disease condition**



Classification of 43 tRNA using nanopore Sequencer with 93% accuracy.

Collaboration with Suzuki Lab @ chembio, University of Tokyo

## Suzuki RNA Modification Project



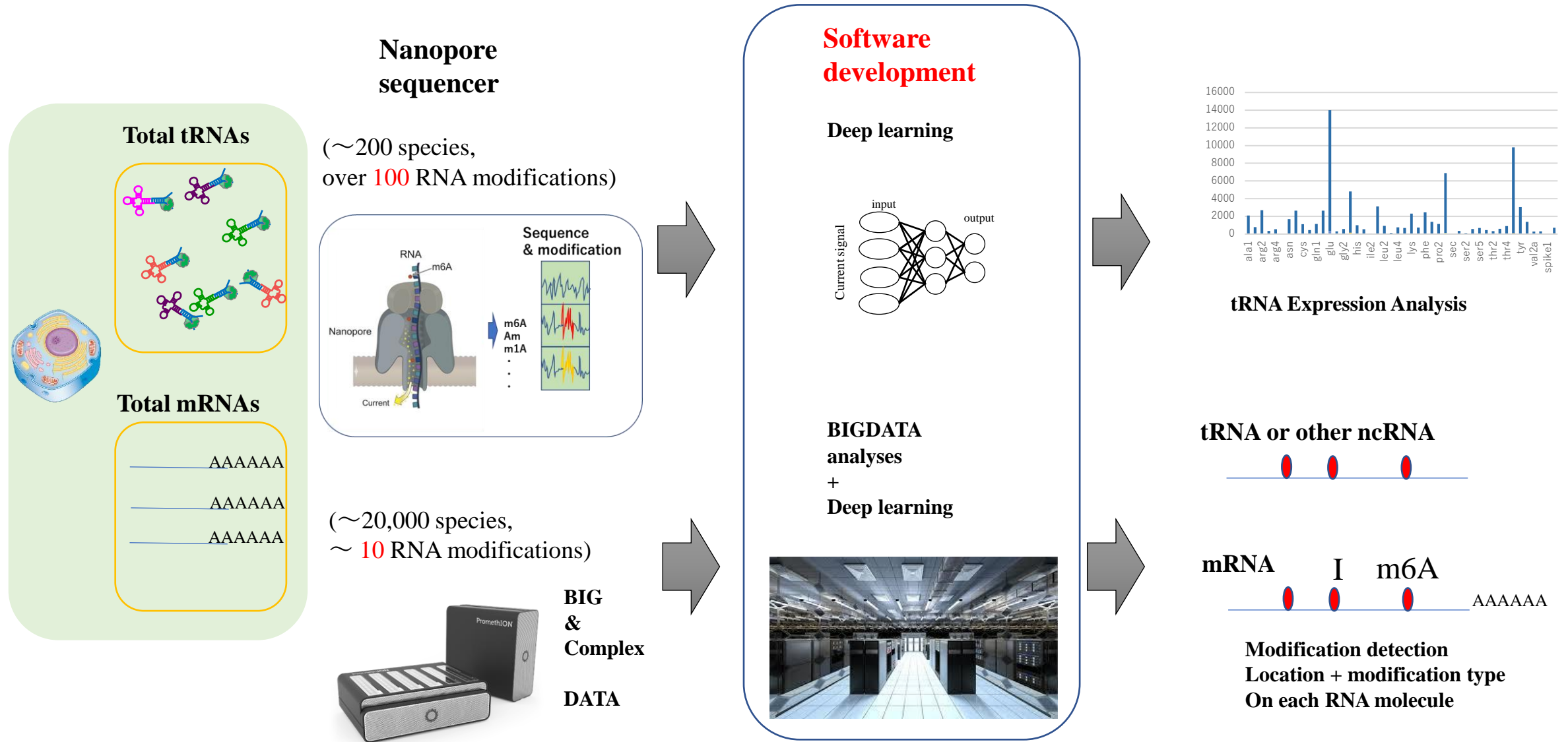
RNA修飾が司る生命機能ダイナミクス

エピトランスクリプトミクス創薬の基盤技術

RNAの化学修飾を検出する取り組み、エピトランスクリプトームの解析を行っています。ERATO, 鈴木RNA修飾プロジェクトにおいて、情報解析チームを担当しています。RNAの化学修飾は進化的な起源も非常に古く、かつ現在においても幅広い生命現象への関りが指摘されていますが、これまでのシーケンサでは解析することが難しいため、RNA分子を直接解析できるナノポアシーケンサでの解析を行っています。RNA修飾を深層学習のアルゴリズムで解析するソフトウェアの開発に取り組んでいます。

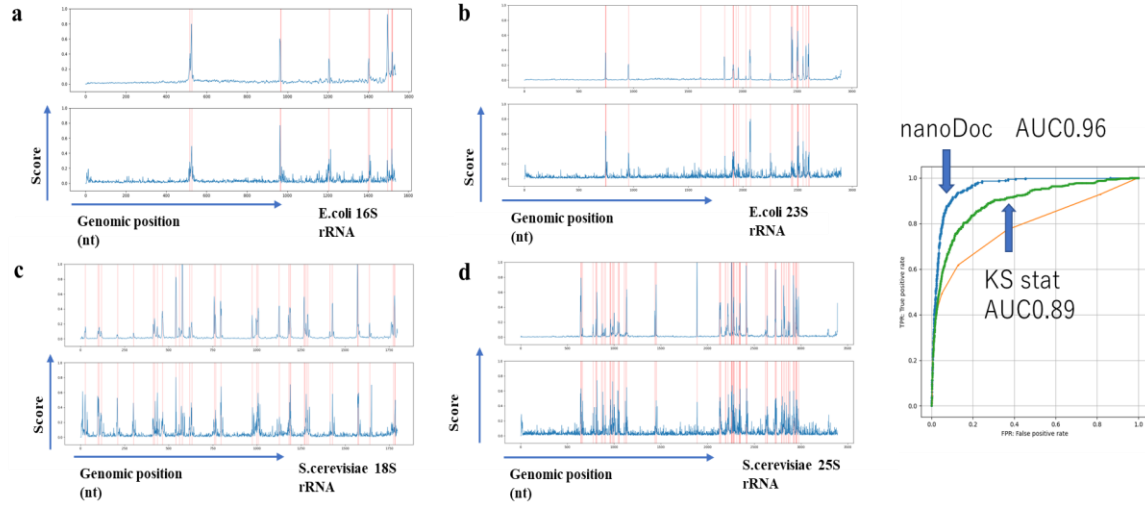
# Development of RNA modification analysis software

- BIGDATA解析とAIを活用しナノポアデータからRNA修飾を解析するための手法を開発しています。





RNA modification detection  
nanoDoc vs Conventional method



Sup Figure 5 Score comparison of nanoDoc (upper panel) to KS statistics Stephenson et al. (lower panel)  
a) E.coli 16S rRNA b) E.coli 23S rRNA  
c) S.cerevisiae 18S rRNA d) S.cerevisiae 25S rRNA respectively

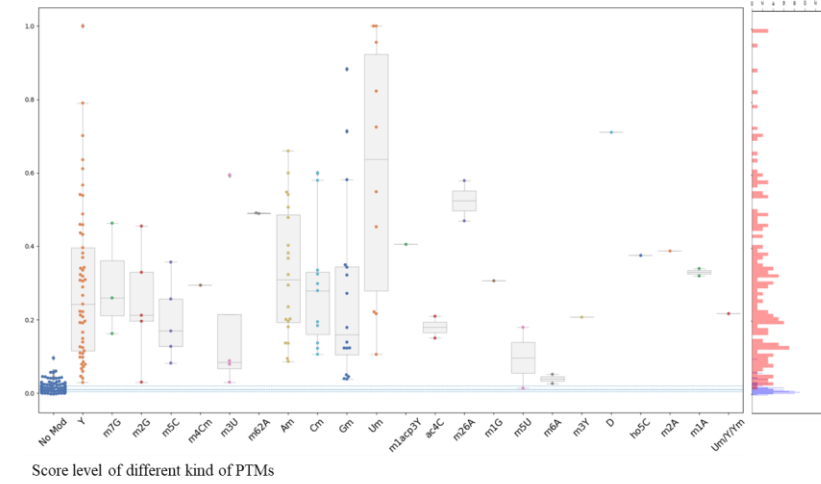


Figure 2  
c) The score levels are summarized by each modification type, and baseline is with no modification data (left most).  
Percentile lines for base lines were drawn 75%,50%,25% from the top respectively.  
The right panel show the score distribution of modified (red) and unmodified (blue) sites .

bioRxiv: nanoDoc: RNA modification detection using Nanopore raw reads with Deep One-Class Classification

- nanoDoc achieves higher accuracy with AUC 0.96 comparing to existing method

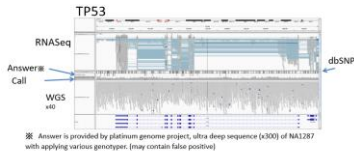
- Using nanoDoc, 23 types of rRNA modification were successfully detected.

これまでに深層学習を用いて既知のRNA修飾を精度よく検出する手法を開発しており、ゲノムワイドな高精度なRNA修飾解析のための技術開発をしています。

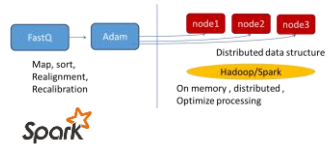
## 3. Genomics using cloud technology

Developing tool that enable **PETA scale Genomic analysis**

Using cloud technology, such as Apache Spark.



- Whole genome Sequence (WGS 50x) analysis done in 2 hours using 720 CPU core using Distributed cloud computing



- Analysis pipeline for WGS, RNASeq, single cell RNA

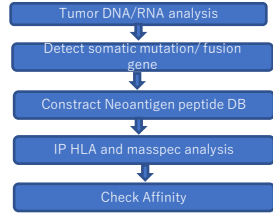
Spark

Cloud native NGS pipeline  
"Volts"

- Program run on **Multi Cloud Environment** without any further setting

ナノポアシーケンスRNAシーケンスではサンプル当たり約2TB  
ヒトの全ゲノムシーケンスでは300GBのデータが産出されます。  
シングルセルを代表とする多様なアプリケーションにより、データ量と解析の複雑さは増加しており、クラウド技術を用いたビッグデータ解析が必要とされています。  
バイオインフォマティクスにおけるクラウド技術の活用は遅れており、  
ナノポアシーケンサ、全ゲノム解析、シングルセル、質量分析機の解析において、  
ビッグデータ解析技術の活用を進めています。

## 4. Cancer neoantigen analysis



- Constructing **Neoantigen DB** based on somatic mutation for mass spectrometry  
HLA pulldown analysis

Collaboration with kawamura Lab

## 5. Histone modification analysis



- **De novo Histone modification analysis** using mass spectrometry

Software to detect histone modification for middle down



また、がんのネオアンチゲンの質量分析器による検出・ヒストン修飾の解析についても、共同研究を進めています。

- ご興味のある方は以下までご連絡ください。

[ueda@biods.rcast.u-tokyo.ac.jp](mailto:ueda@biods.rcast.u-tokyo.ac.jp)